

# EPILESSIE RARE

STATO DELL'ARTE E NUOVI  
ORIZZONTI DI CURA

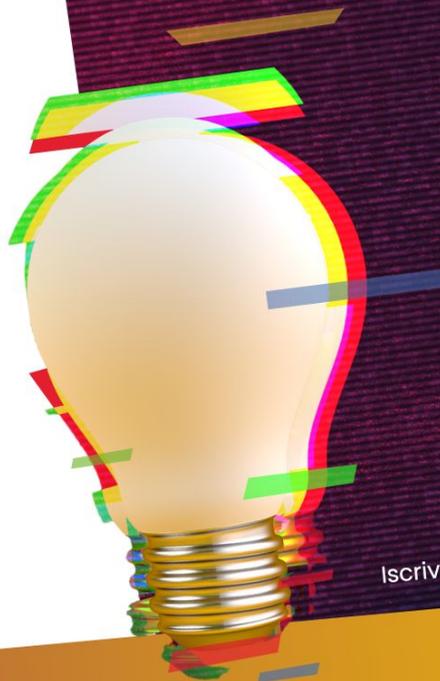
**CALABRIA e SICILIA**



**18 Ottobre 2023**

dalle **10.00** alle **12.30**

MOTORE  
SANITÀ  
WEBINAR



Iscriviti su [www.motoresanita.it](http://www.motoresanita.it)



# EPILESSIE RARE

STATO DELL'ARTE E NUOVI ORIZZONTI DI CURA  
CALABRIA, SICILIA

18 Ottobre 2023

dalle 10.00 alle 12.30

MOTORE  
SANITÀ  
WEBINAR



## RAZIONALE SCIENTIFICO

Le Epilessie farmaco-resistenti rappresentano oltre il 30% di tutte le forme epilettiche, sono caratterizzate da una ampia variabilità etiopatogenetica e clinica e necessitano di competenze e conoscenze dedicate. Molte di queste Epilessie non responder sono Epilessie rare, per lo più ad insorgenza in età pediatrica, con tendenza alla cronicità e quindi con un impatto psico-sociale impegnativo.

Non esiste un dato preciso sul numero esatto di pazienti con Epilessie rare in Italia. Nel Registro Nazionale delle Epilessie Rare (RES), che raccoglie dati soltanto su alcune forme di Epilessia rare in Italia, al 31 dicembre 2020 erano registrati circa 2.300 casi di Epilessie rare, di cui il 53,5% di sesso femminile e il 46,5% maschile. Va però sottolineato che il RES include solo alcune forme di Epilessia rare e che molti pazienti non sono ancora stati diagnosticati o registrati nei registri medici ufficiali, e quindi è presumibile che questi casi siano fortemente sottostimati. Tuttavia, si stima che le Epilessie rare rappresentino circa il 10-20% di tutti i casi di Epilessia. Come ogni malattia rara, una **Epilessia rara** è definita epidemiologicamente da un'incidenza < 5 casi su 10.000 e tra le forme di epilessia farmaco-resistente vi rientrano quindi le Encefalopatie Epilettiche e di Sviluppo che compaiono in epoca neonatale/infantile e che hanno talvolta un'etiologia genetica nota.

A titolo di esempio si può citare la Sindrome di Dravet, che insorge nel primo anno di vita in bambini fino ad allora normali, con crisi di vario tipo spesso scatenate dalla febbre, cui poi si associa un deficit di sviluppo cognitivo-comportamentale. Si calcola che la Sindrome di Dravet colpisca circa 6,5/100.000 nati vivi e nell'80% dei casi in essi è riscontrabile una variante patogenetica del gene SCN1A.

La Sindrome di Lennox-Gastaut invece è un' Encefalopatia Epilettica e di Sviluppo che esordisce più tardivamente (con picco tra i 3 ed i 5 anni) e che si presenta con crisi di vario tipo, anch'esse farmaco-resistenti ed associate a disturbi della sfera cognitivo-comportamentale. L'etiologia in questo caso è più variabile e la prevalenza è calcolata nell'1-2% di tutte le forme di Epilessia.

Tra le Malattie rare con Epilessia rientra anche la Sclerosi Tuberosa (TSC), una malattia multisistemica a espressione variabile e geneticamente determinata, che coinvolge vari organi ed apparati e che può essere sospettata in epoca neonatale o nei primi mesi di vita per la presenza di crisi epilettiche, macchie cutanee ipomelanotiche e per ritardo nell'acquisizione delle principali tappe di sviluppo cognitivo-comportamentale.

# EPILESSIE RARE

STATO DELL'ARTE E NUOVI ORIZZONTI DI CURA  
CALABRIA, SICILIA

**18 Ottobre 2023**

dalle **10.00** alle **12.30**

MOTORE  
SANITÀ  
WEBINAR



L'epidemiologia non è ben nota ma negli USA si calcola che l'incidenza di 1/6000 nati vivi, con una prevalenza è di 1:13000-30000 individui nella popolazione generale.

Nonostante negli ultimi anni siano stati autorizzati nuovi farmaci per la terapia di queste forme di Encefalopatie Epiletiche e di Sviluppo farmacoresistenti **permangono difficoltà nell'iter diagnostico terapeutico, e soprattutto trattandosi di forme croniche persiste il problema a livello assistenziale della transizione dall'età pediatrica a quella adulta.**

Ritenendo di fondamentale importanza diffonderne la conoscenza, Motore Sanità intende organizzare una serie di webinar macroregionali, indagando lo stato dell'arte sulla presa in carico e sui percorsi di cura appropriati per questi pazienti.

# EPILESSIE RARE

STATO DELL'ARTE E NUOVI ORIZZONTI DI CURA  
CALABRIA, SICILIA

**18 Ottobre 2023**

dalle **10.00** alle **12.30**

MOTORE  
SANITÀ  
WEBINAR



**10.00**

## **Introduzione di Scenario**

**Oriano Mecarelli**, Past President LICE - già SAPIENZA Università di Roma - Dipartimento Neuroscienze Umane

## **Saluti Istituzionali**

**Francesca Donato**, Membro del Parlamento Europeo

**Felice Grasso Bernardette**, Assemblea Regionale Siciliana

**Serafina Marchetta**, Assemblea Regionale Siciliana

**Giuseppe Neri**, Consiglio Regionale della Calabria

**Giovambattista De Sarro**, Rettore dell'Università Magna Graecia di Catanzaro

## **TAVOLA ROTONDA:**

**La presa in carico del paziente con forme di epilessia rara farmacoresistente: punti di forza, criticità e cosa dovrebbe cambiare?**

## **Moderano**

**Fabiola Bologna**, già Segretario XII Commissione (Affari Sociali), Camera dei Deputati

**Ettore Mautone**, Giornalista scientifico

**Claudio Zanon**, Direttore Scientifico Motore Sanità

- *Epilessie rare: Impatto clinico e sociale*
- *Epilessie rare: diagnosi precoce e presa in carico complessiva del paziente*
- *Transizione da paziente pediatrico ad adulto: strategie per una presa in carico*
- *Accesso regionale alle terapie, come garantire uniformità ed equità?*

*Tutti i Relatori sono stati invitati*

# EPILESSIE RARE

STATO DELL'ARTE E NUOVI ORIZZONTI DI CURA  
CALABRIA, SICILIA

**18 Ottobre 2023**

dalle **10.00** alle **12.30**

MOTORE  
SANITÀ  
WEBINAR



## DISCUSSANT

**Vittoria Borzumati**, Dirigente Farmacista presso ASP RC e Regione Calabria

**Adele De Francesco**, Direttore U.O. Farmacia Azienda Ospedaliero Universitaria Mater Domini Catanzaro

**Maurizio Elia**, Vice Direttore Scientifico Associazione Oasi Maria S.S.

**Fabrizio Farnetani**, Componente del Consiglio Direttivo UNIAMO

**Grazia M. G. Palazzolo**, Dirigente Farmacista ARNAS Civico di Palermo e Referente Tecnico Centrale Unica di Committenza, Regione Siciliana

**Giulia Prisco**, Referente Alleanza Epilessie Rare e Complesse e Angelman

**Martino Ruggieri**, Professore Ordinario di Pediatria, Direttore Scuola di Specializzazione in Pediatria, AOUP "G. Rodolico - San Marco", Catania

**Emilio Russo**, Professore Ordinario di Farmacologia, Università di Catanzaro

**Katia Santoro**, Alleanza Epilessie Rare e Complesse e Associazione Famiglie LGS Italia

**Renato Scifo**, Direttore Unità Operativa Complessa di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza del P.O. di Acireale dell'ASP di Catania

**12.30**

## Conclusioni e Call to Action

**Claudio Zanon**, Direttore Scientifico Motore Sanità

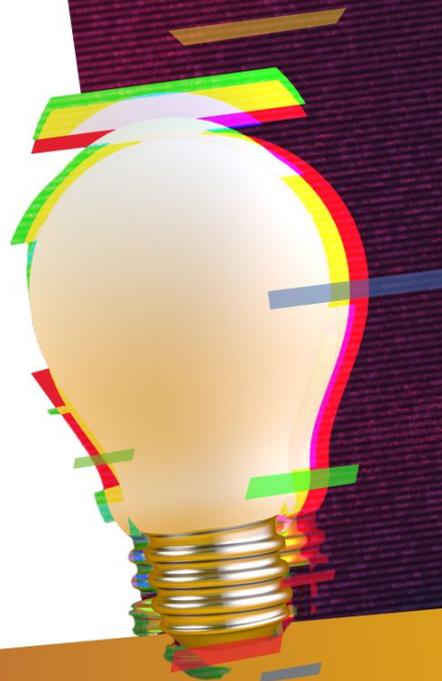
*Tutti i Relatori sono stati invitati*

Con il contributo incondizionato di



MOTORE  
SANITA'  
WEBINAR

panacea



**ORGANIZZAZIONE e SEGRETERIA**

**Cristiana Arione**

328 8443678

**Elisa Spataro**

3501626379

[segreteria@panaceascs.com](mailto:segreteria@panaceascs.com)

[www.motoresanita.it](http://www.motoresanita.it)

Comunicazione e redazione stampa a cura di [www.mondosanita.it](http://www.mondosanita.it)

Registrati e ottieni le nostre **rassegne stampa** in esclusiva

